

Wypełnia laboratorium

Data (dd/mm/rr): / / godz. przyjęcia materiału

Kod (nadaje laboratorium)

Materiał przyjęt:

INFORMACJE O OSOBIE BADANEJ

Imię i nazwisko

Osoby badanej:

Adres zamieszkania:

e-mail kontaktowy

(do przesłania wyniku TAK)

Partner prokreacyjny

(jeśli badanie jest dla pary):

PESEL:

Data urodzenia: DD / MM / RRRR


Płeć: żeńska męska


Telefon:

OPIS BADANIA

PARENTO OPTIMUM i PARENTO MAXIMUM to przesiewowe badania nosicielstwa chorób genetycznych. Zostały przygotowane przez ekspertów NZOZ Genomed dla przyszłych rodziców, tak by mogli oni poznać swoje indywidualne i wspólne ryzyko prokreacyjne, tj prawdopodobieństwo urodzenia się im dziecka z dziedziczną chorobą genetyczną. Taka wiedza umożliwia odpowiedzialne i bezpieczne planowanie rodzicielstwa, zgodne z osobistymi przekonaniami.

Badanie PARENTO wykonywane jest w oparciu o dane uzyskane za pomocą sekwencjonowania nowej generacji (NGS) i można je wykonać w dwóch zakresach:

 **PARENTO OPTIMUM** - analizy sekwencji 152 (kobiety) lub 137 (mężczyźni) genów objętych badaniem; badanie obejmuje 60 najczęstszych chorób genetycznych w populacji polskiej (częstość nosicielstwa $\geq 1/200$) oraz >50 innych poważnych chorób genetycznych.


 **PARENTO MAXIMUM** - analizy sekwencji >1700 (kobiety) lub >1500 (mężczyźni) genów objętych badaniem, uzyskanej w badaniu WES; badanie obejmuje wszystkie znane geny odpowiedzialne za choroby recesywne i sprzężone z płcią, które mogą być wiarygodnie ocenione metodą NGS.


W składzie każdego z zakresów uwzględnione zostały choroby, których nosicielstwo jest częste, ale są niemożliwe do oceny metodą NGS:


rdzeniowy zanik mięśni (SMA) (obie płcie), wrodzony przerost kory nadnerczy (WPN) (obie płcie) oraz zespół łamliwego chromosomu X (FraX) (kobiety).


Pełna informacja o zakresach badań PARENTO jest dostępna na stronie parento.pl.


Przyjmuję do wiadomości, że:

 Raport diagnostyczny będzie zawierał informacje o stwierdzonych w badaniu wariantach genetycznych, stanowiących ryzyko prokreacyjne, to jest wariantach patogennych lub prawdopodobnie patogennych dla choroby uwarunkowanej w sposób recesywny lub recesywny sprzężony z płcią.

 Raport **nie będzie** zawierał informacji o wariantach genetycznych o niepewnym znaczeniu klinicznym ani o wariantach łagodnych.

 W przypadku badania wykonywanego wspólnie przez oboje partnerów, ryzyko prokreacyjne zostanie przedstawione w odniesieniu do wyniku partnera prokreacyjnego – jednak dla chorób rzadkich podanie dokładnego ryzyka prokreacyjnego może nie być możliwe, jeśli nieznaną jest częstość choroby, statystyka wariantów patogennych i/lub czułość kliniczna testu.


 Badanie nie wykluczy całkowicie nosicielstwa chorób nim objętych, dlatego wynik prawidłowy pozostawi niewielkie tzw. ryzyko resztkowe nosicielstwa, wynikające z ograniczeń zastosowanej metodyki i/lub wiedzy medycznej.


 Nosicielstwo chorób recesywnych jest zwykle bezobjawowe, jednak niekiedy stanowi predyspozycję do rozwoju choroby np. nowotworowej lub neurodegeneracyjnej. Pozyskanie tej informacji nie jest celem badania PARENTO, niemniej jednak, by je prawidłowo przeprowadzić, nie uniknie się wiedzy o obecności takich wariantów. Mając tego świadomość:

 NIE CHCĘ

 CHCĘ

aby wynik zawierał dodatkowy komentarz o ryzyku, jakie obecność wariantu stwarza bezpośrednio dla mnie.

 Badanie PARENTO **może nie być dobrym wyborem** dla osób z rodziny o znanym wysokim ryzyku prokreacyjnym - w takiej sytuacji należy rozważyć wybór celowanego badania diagnostycznego.

 Jeśli aktualnie pobrany materiał biologiczny nie spełni kryteriów jakości, do wykonania badania może być potrzebne ponowne pobranie lub pobranie innego typu materiału.

 Raport końcowy badania stanowi wynik badania diagnostycznego zgodnie z ustawą o diagnostyce laboratoryjnej. Raport zostanie wydany w ciągu maksymalnie 6 tygodni (PARENTO OPTIMUM) lub 12 tygodni (PARENTO MAXIMUM) od daty przyjęcia próbki przez laboratorium NZOZ Genomed.

WYBÓR ZAKRESU BADANIA

Parento Optimum

 Dla Pary

 Dla pojedynczej osoby

 Tylko **wspólne ryzyka** dla obojga partnerów

Parento Maximum

 Dla Pary

 Dla pojedynczej osoby

W przypadku decyzji obojga partnerów o udostępnieniu im **wyłącznie wspólnego** ryzyka prokreacyjnego, indywidualne nosicielstwa wariantów nie będą raportowane ani komentowane w raporcie z badania.

INFORMACJE I OŚWIADCZENIA DODATKOWE

- Przyjmuję do wiadomości, że z użyciem sekwencjonowania następnej generacji (NGS) zostanie przeprowadzony odczyt sekwencji regionów kodujących (eksonów) wybranych genów wraz z regionami styku intron/ekson (w zakresie +/-20 nukleotydów od eksonu) oraz wybranych wariantów o dobrze udokumentowanym znaczeniu klinicznym, zlokalizowanych w regionach niekodujących tych genów. W raporcie z badania znajdują się stwierdzone w NGS znane warianty patogenne oraz warianty patogenne i prawdopodobnie patogenne wg klasyfikacji ACMG 2015 i ACGS 2020.
- Przyjmuję do wiadomości, że sekwencjonowanie nie umożliwia skutecznej identyfikacji rozległych delecji, duplikacji i rearanżacji w obrębie genów. Takie defekty również powodują ryzyko prokreacyjne. W ramach PARENTO przeprowadzona zostanie, w miarę dostępności i jakości danych, przesiewowa analiza danych NGS w kierunku tego typu zmian/zmian strukturalnych. Natomiast dla genów odpowiedzialnych za rdzeniowy zanik mięśni i wrodzony przerost kory nadnerczy, badanie wykonywane zostanie metodą MLPA a dla zespołu łamliwego chromosomu X - metodą analizy długości fragmentów.
- Przyjmuję do wiadomości, że badanie nie służy do oceny ryzyka wystąpienia u potomstwa choroby będącej efektem aberracji chromosomowej odziedziczonej od rodzica lub powstałej *de novo* (np. zespół Downa). Wynik badania PARENTO nie zmienia zasad prowadzenia przesiewowych badań prenatalnych w tym zakresie.
- Wyrażam zgodę, aby wyniki badań oraz pozostały po badaniu materiał biologiczny zostały anonimowo wykorzystane do celów badań naukowych, opracowania testów diagnostycznych, analiz statystycznych i publikacji naukowych.
- Wyrażam zgodę, aby mój materiał genetyczny po zakończeniu badania pozostał w zasobach NZOZ Genomed.
- Oświadczam, iż zostałem/am poinformowany/na, że w każdym czasie mogę cofnąć zgody wyrażone w pkt 4 i 5 powyżej oraz zażądać usunięcia tych danych od dnia doręczenia NZOZ Genomed stosownego oświadczenia.
- Uzyskałem/łam od lekarza zlecającego badanie informację o istocie i znaczeniu diagnostycznym planowanego badania (zgodnie z art. 9 ust. 2 ustawy z dnia 6 listopada 2008 o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta).

Oświadczam, że korzystając z mojego prawa - wynikającego z art. 9 ust. 4 ww. ustawy - świadomie zrezygnowałem/am, przed wyrażeniem zgody na powyższe badanie, z uzyskania od lekarza informacji, o której mowa w art. 9 ust. 2 wspomnianej powyżej ustawy, w zakresie znaczenia diagnostycznego planowanego badania genetycznego oraz istoty choroby, której wykryciu badanie to może służyć.

.....
Miejscowość i data

.....
Podpis Osoby badanej

INFORMACJE O JEDNOSTCE KIERUJĄCEJ – jeśli dotyczy (MIEJSCE PRZESŁANIA WYNIKU)

Nazwa jednostki

NIP:

Adres:

tel:

e-mail:

INFORMACJE ISTOTNE KLINICZNE

Czy w rodzinie Osoby badanej wystąpiła choroba genetyczna?

Jeśli TAK, proszę wymienić jednostki chorobowe oraz stopień pokrewieństwa w stosunku do Osoby badanej:

TAK

NIE

Czy u Osoby badanej kiedykolwiek był wykonany przeszczep szpiku?

Przeszczep szpiku stanowi przeciwwskazanie do wykonywania badań genetycznych z krwi i śliny

TAK

NIE

Czy u Osoby badanej w ciągu ostatnich 3 miesięcy była wykonana transfuzja krwi?

Badanie genetyczne można wykonać po okresie 3 miesięcy od daty transfuzji, w przeciwnym razie istnieje ryzyko otrzymania błędnego wyniku diagnostycznego.

TAK

NIE

Inne istotne dane kliniczne:

Podpis i pieczęć
lekarza
kierującego:

Miejscowość i data:

Osoba pobierająca
próbki:

Data i godzina
pobrania:

MATERIAŁ DO BADANIA (proszę zaznaczyć właściwe)

krew żylna

ślina

inne